

SÍNDROME DE WISKOTT-ALDRICH: UMA ANÁLISE ABRANGENTE DA LITERATURA ATUAL

DENIAN MÜLLER BORGES

Introdução: A síndrome de Wiskott-Aldrich é uma condição rara ligada ao cromossomo X, resultante de mutações no gene que codifica uma proteína essencial para o desenvolvimento normal do sistema imunológico e das plaquetas. **Objetivo:** Este trabalho tem como principal objetivo realizar uma síntese abrangente das informações disponíveis sobre a síndrome de Wiskott-Aldrich, incluindo sua patogênese, manifestações clínicas, métodos diagnósticos e opções terapêuticas, a fim de proporcionar uma melhor compreensão dessa condição e subsidiar práticas clínicas mais eficazes. **Metodologia:** Para elaboração deste trabalho, foi conduzida uma revisão bibliográfica da literatura disponível em diversas bases de dados, incluindo PubMed e UpToDate, utilizando termos de pesquisa pertinentes à síndrome de Wiskott-Aldrich. **Resultados:** A análise dos estudos revelou que a proteína associada à síndrome de Wiskott-Aldrich (WASP) é uma componente vital do citoesqueleto de actina, desempenhando um papel crucial na integridade e função do sistema imunológico. A deficiência de WASP resulta em disfunção na formação da sinapse imunológica, comprometendo a interação entre células T e células apresentadoras de antígenos. Além das manifestações clínicas clássicas, a trombocitopenia e o eczema, outros distúrbios hematológicos e imunológicos podem estar presentes, como hematomas e suscetibilidade a infecções. A avaliação da expressão de WASP por citometria de fluxo utilizando anticorpos específicos tem sido uma ferramenta valiosa para o diagnóstico preciso da síndrome. Quanto ao tratamento, medidas de suporte como o uso de antibióticos profiláticos e transfusões de plaquetas são essenciais para gerenciar complicações infecciosas e hemorrágicas. No entanto, o transplante de células-tronco hematopoiéticas (TCH) permanece como a única opção curativa disponível, oferecendo esperança de melhor qualidade de vida e sobrevida para pacientes com síndrome de Wiskott-Aldrich. **Conclusão:** Em suma, a síndrome de Wiskott-Aldrich representa um desafio clínico complexo devido à sua variabilidade fenotípica e potencial para complicações graves. Avanços na compreensão de sua patogênese e desenvolvimento de novas terapias são essenciais para melhorar os resultados clínicos e a qualidade de vida dos pacientes afetados por essa condição genética rara.

Palavras-chave: Síndrome de wiskott-aldrich, Wasp, Trombocitopenia, Sistema imunológico, Transplante de células-tronco hematopoiéticas.